Machine Translated by Google

El eslabón perdido de la ascendencia judía europea: contraste entre las hipótesis de Renania y la de los jázaros

Eran Elhaik1,2,*

[1]Departamento de Salud Mental, Escuela de Salud Pública Bloomberg de la Universidad Johns Hopkins

[2]Instituto McKusick-Nathans de Medicina Genética, Facultad de Medicina de la Universidad Johns Hopkins

*Autor correspondiente: Correo electrónico: eelhaik@jhsph.edu.

Aceptado: 5 de diciembre de 2012

Abstracto

La cuestión de la ascendencia judía ha sido objeto de controversia durante más de dos siglos y aún no se ha resuelto. La «hipótesis de Renania» describe a los judíos de Europa del Este como una «población aislada» que surgió de un pequeño grupo de judíos alemanes que emigraron hacia el este y se expandieron rápidamente. Por otro lado, la «hipótesis jázara» sugiere que los judíos de Europa del Este descendieron de los jázaros, una amalgama de clanes turcos que se asentaron en el Cáucaso a principios de los siglos d. C. y se convirtieron al judaísmo en el siglo VIII. Los judíos mesopotámicos y grecorromanos reforzaron continuamente el imperio judaizado hasta el siglo XIII.

Tras la caída de su imperio, los judeo-jázaros huyeron a Europa del Este. Por lo tanto, el auge del judaísmo europeo se explica por la contribución de los judeo-jázaros. Sin embargo, hasta el momento, la contribución de los jázaros solo se ha estimado empíricamente, ya que la ausencia de datos genómicos de las poblaciones del Cáucaso impidió comprobar la hipótesis jázara. La secuenciación reciente de las poblaciones modernas del Cáucaso nos impulsó a revisar la hipótesis jázara y compararla con la hipótesis de Renania.

Aplicamos una amplia gama de análisis genéticos poblacionales para comparar estas dos hipótesis. Nuestros hallazgos respaldan la hipótesis jázara y presentan el genoma judío europeo como un mosaico de ascendencias del Cáucaso Próximo Oriente, europea y semítica, consolidando así informes previos contradictorios sobre la ascendencia judía. Además, describimos una diferencia importante entre las poblaciones del Cáucaso, explicada por la presencia temprana de judíos en el Cáucaso meridional y central. Nuestros resultados tienen importantes implicaciones para las fuerzas demográficas que moldearon la diversidad genética en el Cáucaso y para los estudios médicos.

Palabras clave: genoma judío, jázaros, Renania, judíos asquenazíes, población aislada, judíos de Europa del Este, judíos de Europa Central, estructura poblacional.

Introducción

Los judíos contemporáneos de Europa del Este constituyen el mayor grupo etnorreligioso de las comunidades judías modernas, representando aproximadamente el 90% de los más de 13 millones de judíos en todo el mundo (Ostrer, 2001). Se especula que surgieron de un pequeño grupo fundador centroeuropeo y que mantuvieron una alta endogamia. Los judíos de Europa del Este se consideran una población aislada y sujetos invaluables en los estudios sobre enfermedades (Carmeli, 2004), aunque su ascendencia sigue siendo objeto de debate entre genetistas, historiadores y lingüistas (Wexler, 1993; Brook, 2006; Sand, 2009; Behar et al., 2010).

Recientemente, varios estudios a gran escala han intentado trazar un mapa de la diversidad genética de las poblaciones judías mediante la genotipificación de las poblaciones judías y no judías euroasiáticas (Conrad et al. 2006; Kopelman y otros. 2009; Behar y otros. 2010).

Curiosamente, algunos de estos estudios vincularon el Cáucaso poblaciones con judíos de Europa del Este, en desacuerdo con la narrativa de un grupo fundador de Europa Central. Debido a que la corrección de la estructura poblacional y el uso de controles adecuados son críticos en los estudios médicos, es vital examinar las hipótesis que pretenden explicar la ascendencia de los judíos de Europa del Este y Central. Uno de los mayores desafíos para cualquier hipótesis es explicar la presencia masiva de judíos en Europa del Este, estimada en ocho millones de personas a principios del siglo XX. Investigamos la estructura genética de los judíos europeos, mediante la aplicación de una amplia gama de análisis, incluyendo tres pruebas de población, componente principal, origen biogeográfico, mezcla, identidad por descendencia (IBD), distancia de compartición de alelos y análisis uniparentales, y probamos su veracidad a la luz de las dos hipótesis dominantes que describen una ascendencia única de Oriente Medio o una ascendencia mixta de Oriente Medio, Cáucaso y Europa para explicar la ascendencia de los judíos de Europa del Este.

El autor(es) 2012. Publicado por Oxford University Press en nombre de la Sociedad de Biología Molecular y Evolución.
Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia Creative Commons Atribución No Comercial (http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0/), que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones y sin fines comerciales en cualquier medio, siempre que se cite correctamente el trabajo original.

Machine Translated by Google

La "hipótesis de Renania" considera que los judíos europeos modernos son descendientes de los judíos, una variedad de tribus israelitas y cananeas de origen semítico (figs. 1 y 2) (nota complementaria S1, Material complementario En línea). Se proponen dos oleadas migratorias masivas: la primera ocurrió durante los 200 años posteriores a la conquista musulmana de Palestina (638 d. C.) y estuvo compuesta por judíos devotos que abandonaron la Palestina musulmana para dirigirse a Europa (Dinur, 1961). No está claro si estos migrantes se unieron a las comunidades grecorromanas judaizadas existentes, ni el alcance de su contribución al acervo genético del sur de Europa. La segunda oleada se produjo a principios del siglo XV, con un grupo de 50 000 judíos alemanes que emigraron hacia el este y marcaron el comienzo de una aparente era de hiperbaby boom durante medio milenio (Atzmon et al., 2010).

La hipótesis de Renania predice una ascendencia de Oriente Medio de los judíos europeos y una alta similitud genética entre los judíos europeos (Ostrer 2001; Atzmon et al. 2010; Behar et al. 2010).

La hipótesis jázara, que compite con la anterior, considera que los judíos de Europa del Este son descendientes de los jázaros (nota complementaria S1, Material complementario Los jázaros eran una confederación de tribus eslavas, escitas, huno-búlgaras, iraníes, alanas y turcas que formaron en el Cáucaso centro-norte uno de los imperios más poderosos durante la Edad del Hierro tardía y se convirtieron al judaísmo en el siglo VIII d. C. (figs. 1 y 2) (Polak 1951; Brook 2006; Sand 2009). Las poblaciones jázaras, armenias y georgianas forjadas a partir de esta amalgama de tribus (Polak 1951) fueron seguidas por un aislamiento relativo, diferenciación y deriva genética in situ (Balanovsky et al. 2011). Los registros bíblicos y arqueológicos aluden a las relaciones comerciales activas entre protojudíos y armenios en los siglos finales a.e.c. (Polak 1951; Finkelstein y Silberman 2002), que probablemente resultaron en una mezcla a pequeña escala entre estas poblaciones y una presencia judía en el Cáucaso. Después de su conversión al judaísmo, la estructura de la población de los judeo-jázaros fue reconfigurada aún más por múltiples migraciones de judíos del Imperio bizantino y el califato al Imperio jázaro (fig. 1). Tras el colapso de su imperio y la Peste Negra (1347-1348), los judeo-jázaros huyeron hacia el oeste (Baron, 1993), estableciéndose en el emergente Reino de Polonia y Hungría (Polak, 1951) y, finalmente, extendiéndose a Europa Central y Occidental. La hipótesis jázara postula que los judíos europeos se componen de ascendencia caucásica, europea y de Oriente Medio. Además, se espera que las comunidades judías europeas difieran entre sí tanto en ascendencia como en heterogeneidad genética. La hipótesis jázara también ofrece dos explicaciones para la diversidad genética en los grupos del Cáucaso: primero, por las múltiples oleadas migratorias hacia

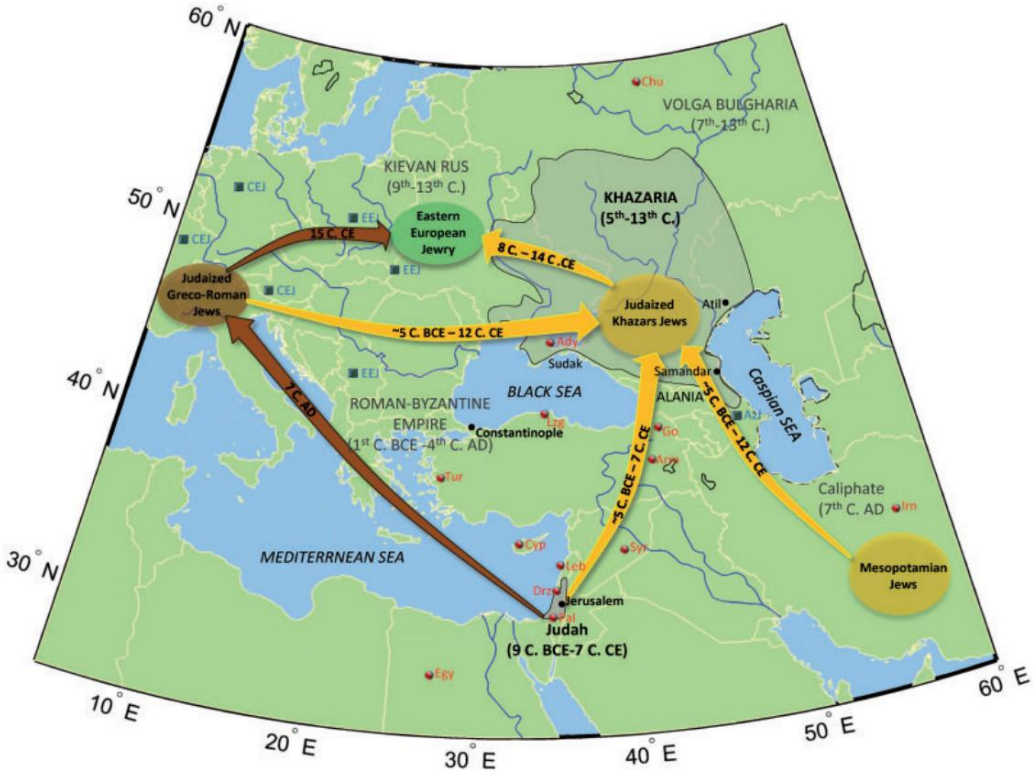

FIG. 1.—Mapa de Eurasia. Se muestra un mapa de Jazaria y Judá con el estado de origen de los grupos estudiados. Las poblaciones judías y no judías euroasiáticas utilizadas en todos los análisis se muestran con viñetas cuadradas y redondas, respectivamente (tabla suplementaria S3, Material complementario Las principales migraciones que formaron el judaísmo de Europa del Este según las hipótesis jázara y renana se muestran en amarillo y marrón, respectivamente.

Machine Translated by Google

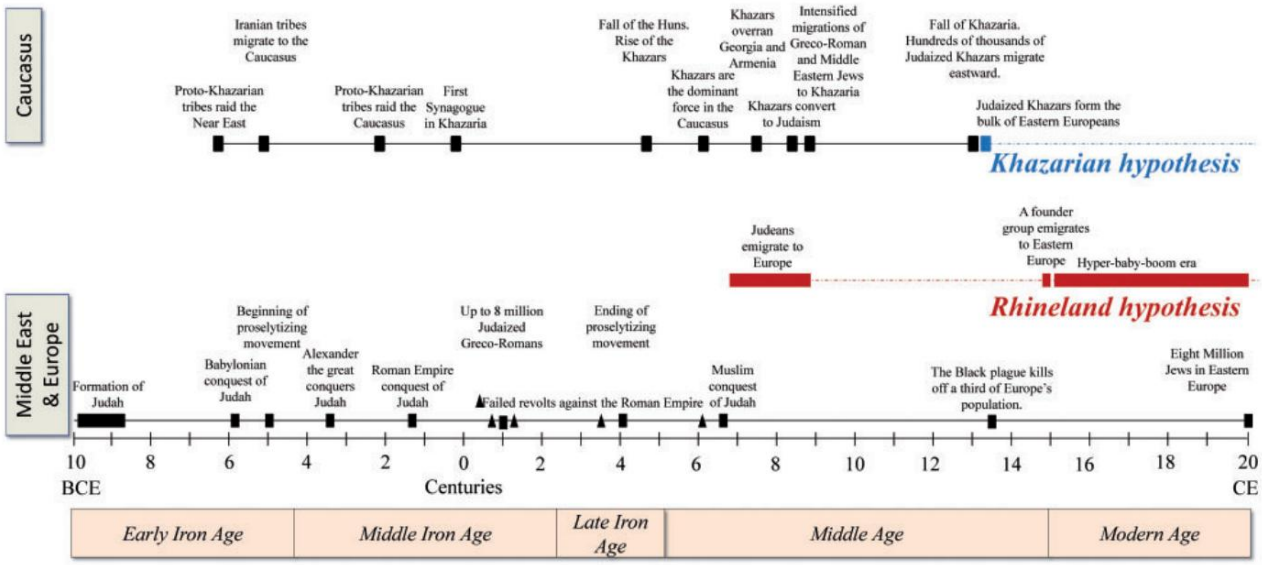

FIG. 2.—Cronología ilustrada de los acontecimientos históricos relevantes. Las líneas discontinuas horizontales representan acontecimientos históricos controvertidos, explicados por las diferentes hipótesis, mientras que las líneas negras continuas representan acontecimientos históricos indiscutibles.

Khazaria durante los siglos VI-X y en segundo lugar por los judeo-jázaros que permanecieron en el Cáucaso.

Los estudios genéticos que intentaron inferir la ascendencia de los judíos europeos arrojaron resultados inconsistentes. Algunos estudios señalaron la similitud genética entre los judíos europeos y poblaciones del Cáucaso como los adigués (Behar et al., 2003; Levy-Coffman, 2005; Kopelman et al., 2009), mientras que otros señalaron la similitud con poblaciones de Oriente Medio como los palestinos (Hammer et al., 2000; Nebel et al., 2000), y otros señalaron la similitud con poblaciones del sur de Europa como los italianos (Atzmon et al., 2010; Zoossmann-Diskin, 2010). La mayoría de estos estudios se realizaron en la era pregenomatográfica completa, utilizando marcadores uniparentales e incluyendo diferentes poblaciones de referencia, lo que dificulta la comparación de sus resultados. Estudios más recientes que emplearon datos del genoma completo informaron una alta similitud genética entre los judíos europeos y las poblaciones drusas, italianas y de Medio Oriente (Atzmon et al. 2010; Behar et al. 2010).

Aunque tanto la hipótesis renana como la jázara describen una ascendencia judía y no son mutuamente excluyentes, se distinguen claramente, ya que las poblaciones caucásicas y semíticas se consideran étnica y lingüísticamente distintas (Patai y Patai, 1975; Wexler, 1993; Balanovsky et al., 2011). Los judíos, según ambas hipótesis, son un conjunto de tribus que aceptaron el judaísmo, emigraron a otros lugares y mantuvieron su religión hasta la fecha; por lo tanto, se espera que presenten ciertas diferencias con respecto a sus poblaciones vecinas.

Dado que ambas hipótesis postulan que los judíos de Europa del Este llegaron a Europa del Este aproximadamente al mismo tiempo (siglos XIII y XV), asumimos que experimentaron tasas de mezcla bajas y fijas similares con los países vecinos.

Poblaciones, estimadas en un 0,5% por generación durante las últimas 50 generaciones (Ostrer, 2001). Estas mezclas relativamente recientes probablemente han reconfigurado la estructura poblacional de todos los judíos europeos y han aumentado las distancias genéticas con respecto a las poblaciones del Cáucaso o de Oriente Medio. Por lo tanto, no esperamos lograr una correspondencia perfecta con las poblaciones sustitutas de Jázaro y Judea, sino más bien estimar su parentesco.

Materiales y métodos

Recopilación de datos

El conjunto de datos completo contenía 1.287 individuos no relacionados de 8 poblaciones judías y 74 no judías genotipadas sobre 531.315 polimorfismos de nucleótido único autosómicos (SNP). Se creó un conjunto de datos podados por desequilibrio de ligamiento (LD) eliminando un miembro de cualquier par de SNP en LD fuerte ($r^2 > 0,4$) en ventanas de 200 SNP (deslizando la ventana de a 25 SNP a la vez) utilizando indep-pairwise en PLINK (Purcell et al. 2007). Esto arrojó un total de 221.558 SNP autosómicos, seleccionados para todos los análisis autosómicos, excepto para el análisis de descendencia idéntica (IBD), que utilizó el conjunto de datos completo. Ambos conjuntos de datos se obtuvieron de http://www.evolutsioon.ut.ee/MAIT/jew_data/ (Último acceso: 19 de diciembre de 2012) (Behar et al., 2010). Los datos de ADN mitocondrial (ADNmt) y del cromosoma Y se obtuvieron de conjuntos de datos publicados previamente, como los que aparecen en Behar et al. (2010). Estos marcadores se seleccionaron para que coincidieran con el nivel de resolución filogenética alcanzado en conjuntos de datos previamente publicados y representaran un conjunto diversificado de marcadores. Se recopilaron un total de 11 392 muestras de ADNmt (6089) y del cromosoma Y (5303)

Machine Translated by Google

análisis de 27 poblaciones (tablas suplementarias S1) y S2, Material complementario en línea).

Terminología.

En el lenguaje común, los judíos de Europa oriental y central son prácticamente sinónimos de los judíos asquenazíes y se consideran una sola entidad (Tian et al., 2008; Atzmon et al., 2010; Behar et al., 2010). Sin embargo, el término es engañoso, ya que la palabra hebrea «asquenazí» se aplicó a Alemania en la literatura rabínica medieval, lo que contribuyó a la narrativa de que el judaísmo moderno de Europa oriental se originó en el Rin.
Por eso nos abstuvimos de utilizar el término “judíos asquenazíes”.
Los judíos se subdividieron a grandes rasgos en judíos de Europa oriental (Bielorrusia, Letonia, Polonia y Rumania) y central (Alemania, Países Bajos y Austria). En congruencia con la literatura que considera a los "judíos asquenazíes" distintos de los "judíos sefardíes", excluimos a estos últimos. La notación completa de la población se describe en la tabla complementaria S3. Material suplementario en línea.

Elección de poblaciones sustitutas Como

los antiguos judíos y jázaros han sido derrotados y sus restos aún no han sido secuenciados, de acuerdo con estudios previos (Levy-Coffman 2005; Kopelman et al.
2009; Atzmon et al. 2010; Behar et al. 2010), se utilizaron poblaciones contemporáneas de Oriente Medio y el Cáucaso como sustitutos. Los palestinos fueron considerados protojudíos porque se supone que comparten un trasfondo lingüístico, étnico y geográfico similar con los judíos y se demostró que comparten una ascendencia común con los judíos europeos (Bonne'-Tamir y Adam 1992; Nebel et al. 2000; Atzmon et al. 2010; Behar et al. 2010). De manera similar, los georgianos y armenios del Cáucaso fueron considerados protojázaros porque se cree que surgieron de la misma cohorte genética que los jázaros (Polak 1951; Dvornik 1962; Brook 2006).

La prueba de tres poblaciones

La estadística f3 usa diferencias de frecuencia de alelos para evaluar la presencia de mezcla en una población X de otras dos poblaciones A y B, de modo que f3(X; A, B) (Reich et al. 2009). Si X es una mezcla de A y B, en lugar del resultado de la deriva genética, f3 sería negativa. Una f3 negativa significativa indica que los ancestros del grupo X experimentaron una historia de mezcla posterior a su divergencia de A y B. La estadística f3 se calculó con el programa threepop de TreeMix (Pickrell y Pritchard 2012) con k¼ 500 sobre el conjunto de 221.558 SNP. Esta prueba difiere de ADMIXTURE (Alexander et al. 2009), que informa las proporciones de mezcla con el ancestro más probable.

Análisis de componentes principales

Aunque el análisis de componentes principales (PCA) “multipoblacional” comúnmente utilizado tiene muchas propiedades atractivas, debe practicarse con precaución para evitar sesgos debido a la elección de poblaciones y tamaños de muestra variables (Price et al.
2006; McVean 2009). Para sortear estos sesgos, desarrollamos un marco simple de “población dual” que consiste en tres poblaciones de “exogrupo” que están disponibles en tamaños de muestra grandes y son las menos mezcladas: pigmeos Mbuti y Biaka (Sudáfrica), vascos franceses (Europa) y chinos Han (Asia Oriental), y dos poblaciones de interés, todas con tamaños de muestra iguales. La piedra angular de este marco es que minimiza el número de PC significativos a cuatro o menos (prueba de Tracy-Widom, P < 0,01) y maximiza la porción de varianza explicada a más del 20% para los dos primeros PC. Los cálculos de PCA se realizaron utilizando smartpca del paquete EIGENSOFT (Patterson et al. 2006). Las envolventes convexas se calcularon utilizando la función “convhull” de Matlab y se graficaron alrededor de los centroides del conglomerado. La relación entre dos poblaciones de interés se estimó mediante la superposición proporcional de sus conglomerados. Las poblaciones pequeñas (<7 muestras) se excluyeron del análisis.

Estimación de los orígenes biogeográficos de la población

Novembre et al. (2008) propusieron un enfoque basado en PCA, con una precisión de unos pocos cientos de kilómetros dentro de Europa, para identificar el origen biogeográfico actual de una población. Aunque este enfoque no tiene un modelo histórico implícito, correlaciona la diversidad genética con la geografía y, por lo tanto, puede ser una herramienta útil para estudiar la biogeografía. Para disminuir el sesgo causado por múltiples poblaciones de tamaños desiguales (Patterson et al. 2006; McVean 2009), adoptamos el marco de población dual con tres poblaciones de exogrupos y dos poblaciones de interés: una población de origen geográfico conocido durante el período de tiempo relevante que se muestra que se agrupa con la población en cuestión (p. ej., armenios) y la población en cuestión (p. ej., judíos de Europa del Este). Las primeras cuatro poblaciones se utilizaron como un conjunto de entrenamiento para la población en cuestión. Los cálculos de PCA se realizaron como se describió anteriormente. El ángulo de rotación de las coordenadas PC1-PC2 se calculó como lo describen Novembre et al. (2008). Brevemente, en cada figura se rotaron los ejes PC para encontrar el ángulo que maximiza la correlación sumada de los valores medianos PC1 y PC2 de las poblaciones de entrenamiento con la latitud y longitud de sus países.
Los datos latitudinales y longitudinales se obtuvieron de la literatura o del centroide aproximado del país. Las distancias geodésicas se calcularon en kilómetros utilizando la función "distancia" de Matlab.

Análisis de mezclas Se

aplicó un enfoque similar a una estructura en un modo de aprendizaje supervisado como el implementado en ADMIXTURE (Alexander et al. 2009). ADMIXTURE proporciona una estimación de la capacidad del individuo.

Machine Translated by Google

ancestros a partir de las frecuencias alélicas de las poblaciones ancestrales designadas. El procedimiento de arranque de ADMIXTURE con Se utilizaron parámetros predeterminados para calcular los errores estándar. Observamos errores estándar bajos (<0,05) en todos nuestros análisis. Con excepción de los europeos del sur, las poblaciones eran Clasificados por su ascendencia africana y asiática media. En este análisis, los tres judíos holandeses se agruparon con los orientales. Judíos europeos.

Análisis de la EII

Para detectar segmentos de IBD, ejecutamos fastIBD 10 veces usando diferentes semillas aleatorias y combinamos los resultados como se describe en Browning y Browning (2011). Se consideraron segmentos. ser EII solo si la puntuación fastIBD del análisis combinado fue menor que e–10. Este umbral bajo corresponde a largo haplotipos compartidos (1 cM) que probablemente sean EII. Corto Se asumieron espacios (<50 índices) que separaban dominios largos ser falso negativo y concatenado (Browning y Browning 2011). Segmentos IBD por pares entre europeos Los judíos y las diferentes poblaciones se obtuvieron al encontrar el Máximo total de distribución de EII entre cada judío europeo y todos los demás individuos de una población particular.

Distancias de compartición de alelos

Se utilizaron las distancias de compartición de alelos (ASD) para medir la genética. distancias entre poblaciones ya que es menos sensible a las pequeñas tamaños de muestra que otros métodos. Se calculó el ASD por pares. utilizando PLINK (Purcell et al. 2007), y el TEA promedio entre las poblaciones I y J, se calculó como

$$\text{NOSOTROS} \frac{1}{4} X_{i2I \quad i2J} \text{incógnita} \quad \text{Nosotros} \neq nm, \qquad \text{ð1Þ}$$

donde Wij es la distancia entre los individuos i y j desde poblaciones I y J de tamaños n y m, respectivamente. Para verificar que estas diferencias en TEA son significativas, se utilizó un enfoque bootstrap con la hipótesis nula: H0: TEA (p1, p2)¼ ASD (p1, p3), donde el ASD entre poblaciones p1 y p2 se compara con el TEA entre las poblaciones p2 y p3 (nota complementaria S2, Material complementario en línea). Para comparar las comunidades judías continentales, los individuos fueron agrupados por su continente y la comparación se realizó como descrito.

Análisis uniparental

Para inferir los patrones migratorios de los judíos europeos, integramos datos de haplogrupos de más de 11.300 familias uniparentales. cromosomas con datos geográficos. Se compararon las frecuencias de haplogrupos entre poblaciones para obtener una Medida de distancia entre poblaciones. Genética por pares. distancias entre haplogrupos de población (suplementarios) tablas S1 y S2, Material complementario en línea) se estimaron aplicando la función de Kronecker tal como se implementó en Arlequin versión 3.1 (Excoffier et al. 2005). En resumen, similitud entre poblaciones se definió como la fracción de I haplogrupos que las dos poblaciones compartían, medida por la función de Kronecker dxy(i):

$$dxy \frac{1}{4} X_{i\frac{1}{4}1}^{I} xy \text{Tú}, \qquad \text{ð2Þ}$$

que es igual a 1 si la frecuencia del haplogrupo i-ésimo es distinta de cero para ambas poblaciones y es igual a 0 en caso contrario. En otras palabras, las poblaciones que comparten exactamente la misma Los haplogrupos o su ausencia mutua se consideran más genéticamente similares que las poblaciones con diferentes haplogrupos. Para abreviar, consideramos solo los haplogrupos con frecuencias superiores al 0,5 %. Esta medida tiene varias propiedades deseables que la convierten en una medida excelente para estimar la distancia genética entre poblaciones, como interpretación simple en términos de homogeneidad y aplicabilidad tanto a datos de mtADN como de cromosomas Y.

Resultados

Para confirmar las hipótesis renanas y jázaras De hecho, representan ascendencias distintas, evaluamos el grado de La mezcla de antecedentes entre las poblaciones caucásicas y semíticas. Calculamos las estadísticas f3 entre los palestinos. y seis poblaciones del Cáucaso y Eurasia que utilizan África Los san como grupo externo, por ejemplo, f3 (palestinos, san, Armenios). Los resultados de f 3 para turcos (–0,0013), armenios y georgianos (–0,0019), lezguinos y adygeos (–0,0015), y los rusos (–0,0011) indicaron una mezcla menor pero significativa (–26< puntuación Z< –13) entre palestinos y poblaciones analizadas. Porque armenios y georgianos se separaron de los turcos hace 600 generaciones (Schonberg et al. 2011), podemos asumir que la mayor parte de su mezcla derivados de esa ascendencia y dentro de los niveles esperados de mezcla de fondo típica de la región en lugar de reciente Mezcla con poblaciones semíticas. Por lo tanto, es improbable que existan similitudes entre los judíos europeos y las poblaciones del Cáucaso. deberse a una ascendencia semítica compartida.

A continuación se utilizó PCA para identificar dimensiones independientes que capturan la mayor parte de la información de los datos. El PCA fue Se aplicó utilizando dos marcos: el de “multipoblación” para todas las poblaciones (fig. 3) y por separado para las poblaciones euroasiáticas junto con los pigmeos y los chinos han (véase el suplemento). Figura S2, Material complementario en línea) y nuestro novedoso marco de “población dual” (fig. suplementaria S3, Material suplementario en línea). En todos los análisis, las muestras estudiadas alineados a lo largo de los dos ejes geográficos bien establecidos de variación genética global: PC1 (África subsahariana frente al resto del Viejo Mundo) y PC2 (Eurasia oriental frente a occidental) (Li et al. 2008). Nuestros resultados revelan agrupaciones geográficamente refinadas, como el borde europeo continuo casi simétrico que se extiende desde los europeos occidentales a los orientales, el paralelo

Machine Translated by Google

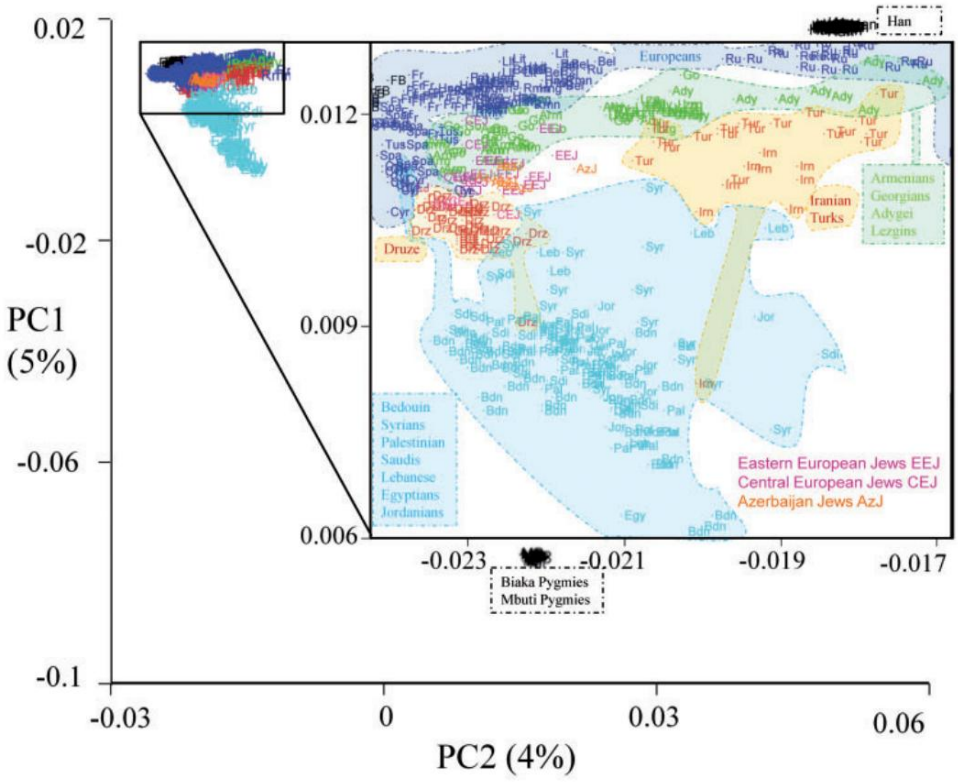

FIG. 3.—Gráfico de dispersión de todas las poblaciones a lo largo de los dos primeros componentes principales. Para abreviar, mostramos solo las poblaciones relevantes para este estudio. El recuadro amplía los individuos de Eurasia y Oriente Medio. Cada código de letra corresponde a un individuo (tabla suplementaria S3, Material complementario en línea) Un polígono que rodea todas las muestras individuales que pertenecen a una designación de grupo resalta varios grupos de población.

Borde del Cáucaso y poblaciones del Cercano Oriente (fig. suplementaria S1, Material complementario en línea) organizados en grupos turco-iraníes y drusos (fig. 3). Las poblaciones de Oriente Medio forman un gradiente a lo largo de la línea diagonal entre los beduinos y las poblaciones de Oriente Próximo que se asemeja a su distribución geográfica. El resto de los egipcios y la mayor parte de los saudíes se distribuyen por separado de las poblaciones de Oriente Medio.

Se espera que los judíos europeos se agrupen con las poblaciones nativas de Oriente Medio o del Cáucaso, según las hipótesis renanas o jázaras, respectivamente. Los resultados de todos los análisis de PC (fig. 3, figs. suplementarias S2) y S3, Material complementario Los estudios en línea muestran que más del 70% de los judíos europeos y casi todos los judíos de Europa del Este se agrupan con judíos georgianos, armenios y azerbaiyanos dentro del borde del Cáucaso (fig. 3 y fig. suplementaria S3). Material complementario (en línea). Aproximadamente el 15% de los judíos centroeuropeos se agrupan con drusos y el resto con chipriotas. Todos los judíos europeos se agrupan de forma distinta a la de Oriente Medio. Una prueba sólida de la hipótesis jázara es la agrupación de los judíos europeos con las poblaciones que residen en extremos opuestos de la antigua Jazaria: armenios, georgianos y judíos azerbaiyanos (fig. 1). Esto se debe a que las poblaciones del Cáucaso permanecieron relativamente aisladas en la región del Cáucaso y a que...

No existen registros de poblaciones del Cáucaso que hayan migrado en masa a Europa central y oriental antes de la caída de Khazaria (Balanovsky et al. 2011), pero estos hallazgos implican un origen compartido para los judíos europeos y las poblaciones del Cáucaso.

Para evaluar la capacidad de nuestro enfoque basado en el ACP para identificar los orígenes biogeográficos de una población, primero buscamos identificar el origen biogeográfico de los drusos. La religión drusa se originó en el siglo XI, pero los orígenes de este pueblo siguen siendo motivo de mucha confusión y debate (Hitti, 1928). Rastreamos el origen biogeográfico druso hasta las coordenadas geográficas: 38,6 ± 3,45 N, 36,25 ± 1,41 E (fig. suplementaria S4, Material complementario en línea) en el Cercano Oriente (fig. suplementaria S1, Material complementario (en línea). La mitad de los drusos se concentraban en el sureste de Turquía, mientras que el resto se dispersaba por el norte de Siria e Irak. Estos resultados concuerdan con los hallazgos de Shlush et al. (2008) mediante análisis de ADNmt. Las posiciones geográficas inferidas de los drusos se utilizaron en los análisis posteriores.

Los orígenes geográficos de los judíos europeos variaron según las diferentes poblaciones de referencia (fig. 4 y fig. suplementaria S5). Material complementario en línea), pero todos los resultados convergieron hacia el sur de Jazaria, a lo largo de la actual Turquía, Armenia, Georgia y Azerbaiyán. Los judíos de Europa del Este se agruparon estrechamente en comparación con los judíos de Europa Central en todos los análisis.

Machine Translated by Google

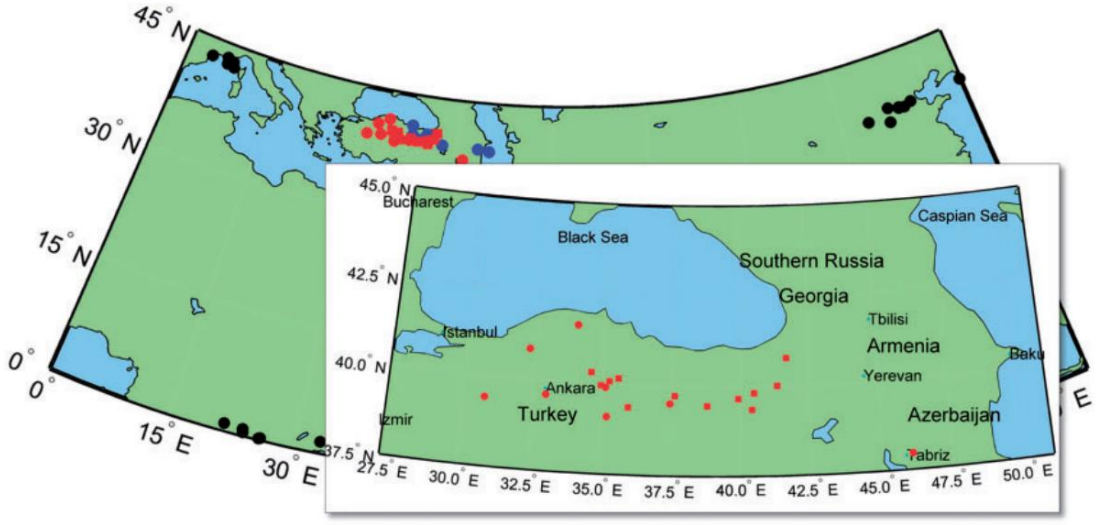

FIG. 4.—Origen biogeográfico de los judíos europeos. Se calcularon los dos primeros componentes principales para pigmeos, vascos franceses, chinos han (negro), armenios (azul) y judíos de Europa oriental o central (rojo), todos de igual tamaño. El PCA se calculó por separado para los judíos de Europa oriental y central y los resultados se fusionaron. Utilizando las primeras cuatro poblaciones como conjunto de entrenamiento, se asignaron ubicaciones geográficas a los judíos de Europa oriental (cuadrados) y central (círculos) ajustando modelos lineales independientes de latitud y longitud, según lo predicho por PC1 y PC2. Cada figura representa un individuo.

Las ciudades principales están marcadas en cian.

Las desviaciones más pequeñas en las coordenadas geográficas se obtuvieron con los armenios tanto para el este (38 ± 2,7 N, 39,9 ± 0,4 E) como para el centro (35 ± 5 N, 39,7 ± 1,1 E).

Judíos europeos (fig. 4). Se obtuvieron resultados similares para los georgianos (fig. suplementaria S5, Material complementario

Sorprendentemente, las coordenadas medias de los judíos de Europa del Este están a 560 km de la frontera sur de Khazaria (42,77 N, 42,56 E), cerca de Samandar, la capital de Khazaria entre 720 y 750 d. C. (Polak, 1951).

La duración, dirección y tasa del flujo génico entre poblaciones determinan la proporción de mezcla y la longitud total de los segmentos cromosómicos que son idénticos por descendencia. Los cálculos de mezcla se llevaron a cabo utilizando un enfoque de aprendizaje supervisado en un análisis de tipo estructural. Este enfoque tiene muchas ventajas sobre el enfoque no supervisado que no solo rastrea la ascendencia a K poblaciones abstractas no mezcladas bajo el supuesto de que evolucionaron de forma independiente (Chakravarti 2009; Weiss y Long 2009), sino que también es problemático cuando se aplica al estudio de la ascendencia judía, que solo puede datarse hasta 3000 años atrás (fig. 2). Además, los resultados del enfoque no supervisado varían en función de las poblaciones particulares utilizadas para el análisis y la elección de K, lo que hace que los resultados sean incomparables entre estudios.

La mezcla se calculó con un conjunto de referencia de siete poblaciones que representan regiones genéticamente muy distintas: pigmeos (Sudáfrica), palestinos (Oriente Medio), armenios (Cáucaso), turco-iraníes (Oriente Próximo), vasco-francés (Europa Occidental), chuvasio (Europa Oriental) y chinos han (Asia Oriental) (fig. 5). Los componentes ancestrales agruparon a todas las poblaciones por sus regiones geográficas, con los judíos europeos agrupándose con las poblaciones del Cáucaso. Como era de esperar, las poblaciones orientales y occidentales

Las ascendencias europeas presentan gradientes opuestos entre las poblaciones europeas. Las ascendencias del Cercano Oriente y el Cáucaso predominan entre las poblaciones centrales (38%) y orientales (32%). Judíos europeos, seguidos de ascendencia europea occidental (30%). Entre las poblaciones no caucásicas, la ascendencia caucásica es la más numerosa entre los judíos europeos (26%) y los chipriotas (31%). Estas poblaciones también presentan la mayor proporción de ascendencia de Oriente Medio entre las poblaciones no caucásicas. Dado que tanto las ascendencias caucásicas como las de Oriente Medio están ausentes en las poblaciones de Europa del Este, nuestros hallazgos sugieren que los judíos de Europa del Este adquirieron estas ascendencias antes de su llegada a Europa del Este. Si bien la hipótesis de Renania explica la ascendencia de Oriente Medio al afirmar que los judíos migraron de Palestina a Europa en el siglo VII, no explica la gran ascendencia caucásica, que es prácticamente endémica en las poblaciones caucásicas.

Aunque se agrupan con poblaciones caucásicas (fig. 5), los judíos de Europa central y oriental comparten una gran fracción de ascendencia de Europa occidental y Oriente Medio, ambas ausentes en las poblaciones caucásicas. Según la hipótesis jázara, la ascendencia de Europa occidental fue importada a Jazaria por judíos grecorromanos, mientras que la ascendencia de Oriente Medio alude a la contribución tanto de los primeros protojudíos israelitas como de los judíos mesopotámicos (Polak, 1951; Koestler, 1976; Sand, 2009). Los judíos de Europa central y oriental difieren principalmente en sus ascendencias de Oriente Medio (30 % y 25 %, respectivamente) y Europa oriental (3 % y 12 %, respectivamente), probablemente debido a una mezcla tardía.

Los drusos muestran una gran ascendencia turco-iraní (83%) de acuerdo con su origen en el Cercano Oriente (fig. suplementaria S4, Material complementario en línea). Drusos y chipriotas

Machine Translated by Google

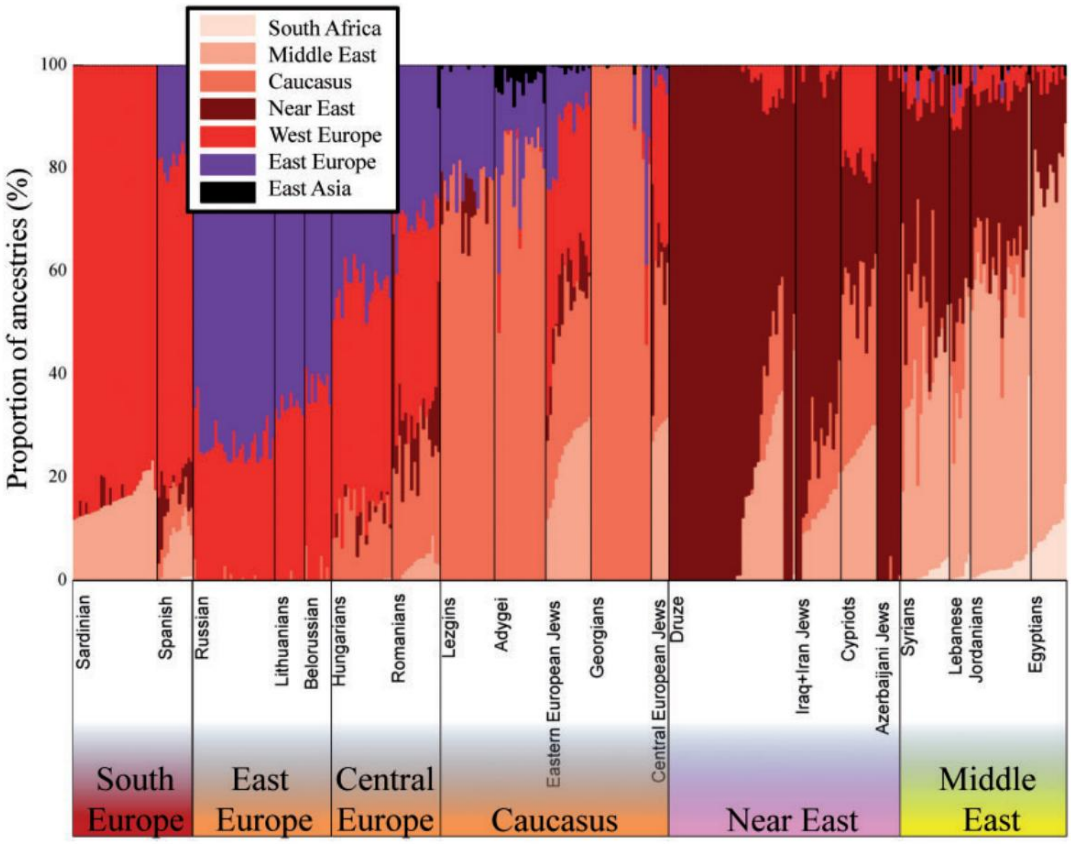

FIG. 5.—Análisis de mezcla de poblaciones de Europa, el Cáucaso, Oriente Próximo y Oriente Medio. El eje x representa los individuos de las poblaciones. Clasificados según su ascendencia y dispuestos geográficamente de norte a sur. Cada individuo está representado por una columna vertical apilada. (100%) de proporciones de mezcla codificadas por colores de las poblaciones ancestrales.

parecen similares a los judíos europeos en su Oriente Medio y Las ascendencias de Europa occidental, aunque difieren en gran medida en la proporción de ascendencia caucásica. Estos resultados pueden explicar la Similitud genética entre judíos europeos, europeos del sur y drusos reportada en estudios que excluyeron el Cáucaso poblaciones (Price et al. 2008; Atzmon et al. 2010; Zoossmann-Diskin 2010). En general, nuestros resultados reflejan la situación europea El genoma judío como un mosaico de ascendencias del Cáucaso Oriental cercano, Europa occidental, Oriente Medio y Europa oriental en proporciones decrecientes.

Para obtener más detalles de las regiones genómicas que contribuyen a la similitud genética entre los judíos europeos y los poblaciones en perspectiva, comparamos su genoma total regiones compartidas por la EII. Si los judíos europeos surgieron de En las poblaciones del Cáucaso, ambas compartirían regiones de EII más extensas que las de Oriente Medio. El análisis de la EII... exhibe una distribución bimodal sesgada que incorpora una importante Ascendencia caucásica con una ascendencia menor de Oriente Medio (fig. 6), en consonancia con los resultados de la mezcla (fig. 5). regiones totales de EII compartidas entre judíos europeos y Las poblaciones del Cáucaso (9,5 cM en promedio) son significativamente más grande que las regiones compartidas con los palestinos (5,5 cM) (Prueba de bondad de ajuste de Kolmogorov-Smirnov, P < 0,001). Hasta donde sabemos, estas son las regiones de EII más grandes jamás reportada entre judíos europeos y poblaciones no judías. La disminución en la EII total entre judíos europeos y otras poblaciones combinadas con el aumento de la distancia Desde el Cáucaso apoyan la hipótesis jázara.

A continuación estimamos el nivel de endogamia entre los euroasiáticos. comunidades judías y compararon sus distancias genéticas con vecinos no judíos, el Cáucaso y Oriente Medio poblaciones. Nuestros resultados amplían el informe previo de alta endogamia en poblaciones judías (Behar et al. 2010) y reducen La endogamia en las comunidades judías regionales (tabla 1, izquierda) panel). Los judíos son significativamente más similares a los miembros de su propia comunidad que a otras poblaciones judías (P < 0,01, prueba t bootstrap), con la notable excepción del búlgaro, Judíos turcos y georgianos. Estos resultados subrayan la alta heterogeneidad entre las comunidades judías de Eurasia y Incluso dentro de las comunidades, como en el caso de los Balcanes y Judíos del Cáucaso.

En comparación con las poblaciones no judías, todos los judíos... Las comunidades estaban significativamente (P < 0,01, prueba t bootstrap) distantes de las poblaciones de Oriente Medio y, con la excepción de judíos de Europa Central, significativamente más cerca del Cáucaso poblaciones (tabla 1, panel derecho). Se encontraron hallazgos similares.

Machine Translated by Google

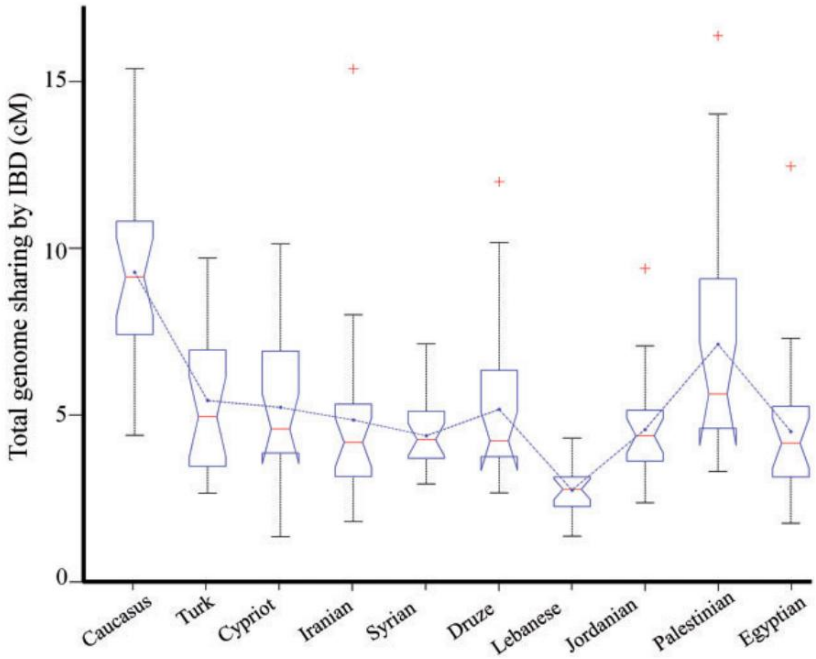

FIG. 6.—Proporción de la EII compartida entre judíos europeos y diferentes poblaciones. Las poblaciones se ordenan por distancia decreciente al Cáucaso. La EII máxima entre cada judío europeo y un individuo de cada población se resume en diagramas de cajas. Las líneas atraviesan los valores medios.

Reportados por Behar et al. (2010), aunque fueron descartados como un sesgo inherente a nuestros cálculos. Sin embargo, no encontramos tal sesgo. La estrecha distancia genética entre los judíos centroeuropeos y las poblaciones del sur de Europa puede atribuirse a una mezcla tardía. Los resultados son consistentes con nuestros hallazgos previos que respaldan la hipótesis jázara.

Como el único punto en común de todas las comunidades judías es su disimilitud con las poblaciones de Medio Oriente (tabla 1, panel derecho), agrupar diferentes comunidades judías sin corregir su país de origen, como se hace habitualmente, aumentaría su heterogeneidad genética.

Finalmente, realizamos análisis uniparentales del ADNmt y el cromosoma Y, comparando las frecuencias de haplogrupos entre judíos europeos y otras poblaciones. La hipótesis renana describe orígenes en Oriente Medio para las ascendencias paterna y materna de los judíos europeos, mientras que la hipótesis jázara describe una ascendencia caucásica junto con contribuciones del sur de Europa y Oriente Próximo de migrantes de Bizancio y el Califato, respectivamente. Dado que el judaísmo se heredó por vía materna solo desde el siglo III d. C. (Patai y Patai, 1975), se espera que el ADNmt muestre un efecto fundador local más fuerte, con sesgo femenino, en comparación con el cromosoma Y. Las similitudes de haplogrupos entre judíos europeos y otras poblaciones se representaron como mapas de calor sobre el fondo de sus ubicaciones geográficas (fig. 7). Las distancias por pares entre todas las poblaciones estudiadas se muestran en la fig. S6 suplementaria. Material complementario en línea.

Nuestros resultados arrojan luz sobre procesos específicos del sexo que, aunque no son evidentes a partir de los datos autosómicos, son análogos a los obtenidos mediante análisis biparentales. Tanto el análisis de ADNmt como el del cromosoma Y revelan altas similitudes entre los judíos europeos y las poblaciones caucásicas con raíces en el Cáucaso (fig. 7), lo que respalda la hipótesis jázara.

Curiosamente, el análisis materno muestra un linaje fundador específico del Cáucaso con una débil ascendencia del sur de Europa (fig. 7A), mientras que la ascendencia paterna revela un origen dual del Cáucaso y el sur de Europa (fig. 7B). Como era de esperar, la ascendencia materna presenta una mayor escala de parentesco con una dispersión reducida en comparación con la ascendencia paterna.

El análisis de los haplogrupos uniparentales nos permite profundizar en las rutas migratorias de los judíos europeos. Dado que los resultados no especifican si la migración del sur de Europa al Cáucaso fue antigua o reciente, ni indican su dirección (es decir, del sur de Europa al Cáucaso o viceversa), existen cuatro escenarios posibles. De estos, los únicos con fundamento histórico son las migraciones antiguas del sur de Europa hacia Jazaria (siglos VI-XIII) y las migraciones más recientes del Cáucaso hacia Europa central y meridional (siglos XIII-XV) (Polak, 1951; Patai y Patai, 1975; Straten, 2003; Brook, 2006; Sand, 2009). Una migración hacia el oeste desde la reducida Jazaria hacia Europa central y meridional habría mostrado un gradiente desde el Cáucaso hacia Europa, tanto para las líneas matrilineales como para las patrilineales. No se observó dicho gradiente. En cambio, la migración grecorromana judaizada, impulsada por hombres, directamente a Jazaria es coherente con las migraciones demográficas históricas y podría haber creado el patrón observado. Además, encontramos poca similitud genética entre los judíos europeos y las poblaciones.

Machine Translated by Google

Tabla 1

Distancias genéticas (TEA) entre comunidades judías regionales y continentales (panel izquierdo) y entre comunidades judías regionales y sus Poblaciones vecinas no judías, del Cáucaso y de Oriente Medio (panel derecho)

Comunidad judía regional	Poblaciones judías				Poblaciones no judías			
	Ser	europeo	asiático	africano	Población vecina		Cáucaso	Oriente Medio
Europa del Este	0,2318	0,2328	0,2381	0,2446	húngaro	0,2346	0,2340	0.2387
centroeuropeo	0,2312	0,2326	0,2378	0,2445	italianos	0,2335	0,2338	0.2385
búlgaro	0,2326	0,2331	0,2376	0,2439	rumano	0,2347	0,2337	0.2380
turco	0.2336	0.2336	0.2376	0.2439	turco	0.2353	0.2337	0.2379
iraquí	0.2303	0.2351	0,2375	0.2447	iraní	0.2363	0.2338	0.2381
georgiano	0.2304	0.2345	0.2372	0.2442	georgiano	0.2332	0.2332	0.2378
azerbaiyano	0.2304	0.2365	0.2386	0.2465	Lezgins	0.2367	0.2352	0.2398
iraní	0.2310	0.2364	0.2391	0.2434	iraní	0.2414	0.2361	0.2383

NOTA.—Las entradas subrayadas son significativamente más pequeñas en cada panel. Las poblaciones no judías geográficamente más cercanas se consideraron poblaciones vecinas. Las distancias en las dos últimas columnas corresponden a una comunidad judía y otra del Cáucaso (armenios o georgianos) o de Oriente Medio (palestinos, beduinos o jordanos). población que presentó el TEA medio más bajo.

hacia el este hasta el mar Caspio y hacia el sur hasta el mar Negro, delineando los límites geográficos de Khazaria (tabla 1) y figura 1).

Discusión

Los judíos de Europa central y oriental constituyen el grupo más numeroso grupo de judíos contemporáneos, que representan aproximadamente El 90% de los más de 13 millones de judíos de todo el mundo. Europa del Este Los judíos representaban más del 90% de los judíos europeos antes de la Segunda Guerra Mundial. Segunda Guerra Mundial. A pesar de su controvertida ascendencia, los judíos europeos Son un grupo atractivo para estudios genéticos y médicos. debido a su presunta historia genética (Ostrer 2001). La corrección de la estructura de la población y el uso de controles adecuados son fundamentales en los estudios médicos, por lo que es vital determinar si los judíos europeos son de ascendencia semítica, caucásica o otra ascendencia.

Aunque el judaísmo nació envuelto en una realidad teológico-histórica, mito, no se produjo ninguna historiografía judía desde la época de Flavio Josefo (siglo I d.C.) hasta el siglo XIX (Sand 2009). Los primeros historiadores salvaron la brecha histórica simplemente al vinculando directamente a los judíos modernos con los antiguos judíos (fig. 2), un paradigma que más tarde se incorporó a la ciencia médica y cristalizó como narrativa. Muchos han cuestionado esta narrativa. (Koestler 1976; Straten 2007), principalmente al demostrar que una sola La ascendencia judía no puede explicar la vasta población de Judíos de Europa del Este a principios del siglo XX Sin la importante contribución de los jázaros judaizados y por demostrando que está en conflicto con la evidencia antropológica, histórica y genética (Patai y Patai 1975; Baron 1993; Sand 2009).

Con análisis uniparentales y del genoma completo que proporcionan respuestas ambiguas (Levy-Coffman 2005; Atzmon et al. 2010; Behar et al. 2010), la cuestión de los judíos europeos La ascendencia siguió siendo objeto de debate principalmente entre los partidarios de las hipótesis renanas y jázaras. Aunque ambas Las teorías simplifican excesivamente los procesos históricos complejos; son atractivas debido a sus predicciones distintivas y comprobables. hipótesis. Demostramos que las hipótesis también son genéticamente distintas y que la minúscula ascendencia semítica en Las poblaciones del Cáucaso no pueden explicar la similitud entre los judíos europeos y las poblaciones del Cáucaso. El reciente Disponibilidad de datos genómicos de las poblaciones del Cáucaso Permitió probar la hipótesis jázara por primera vez y nos impulsó a contrastarla con la hipótesis de Renania. Para evaluar las dos hipótesis, realizamos una serie de Análisis comparativos entre judíos europeos y madres sustitutas Las poblaciones jázaras y judías plantean la misma pregunta cada vez: ¿son los judíos de Europa central y oriental genéticamente? ¿Más cerca de las poblaciones jázaras o judías? Bajo la Hipótesis de Renania: también se espera que los judíos europeos exhiben una alta endogamia, particularmente en sus comunidades euroasiáticas, y son más similares a las poblaciones de Oriente Medio en comparación con sus poblaciones vecinas no judías, Mientras que la hipótesis jázara predice el escenario opuesto. Enfatizamos que estas hipótesis no son excluyentes. y que algunos judíos europeos pueden tener otras ascendencias.

Nuestra PC, estimación biogeográfica, mezcla, IBD, ASD, y los análisis uniparentales fueron consistentes al representar una Ascendencia caucásica de judíos europeos. Nuestros primeros análisis revelaron una estrecha relación genética entre los judíos europeos y... Poblaciones del Cáucaso y se identificó la región biogeográfica Origen de los judíos europeos al sur de Khazaria (figs. 3) y 4). Nuestros análisis posteriores arrojaron una ascendencia compleja con una ascendencia ligeramente dominante del Cercano Oriente y el Cáucaso, grande Ascendencia del sur de Europa y Oriente Medio, y una contribución menor de Europa del Este; los dos últimos diferenciaron a los judíos de Europa central y oriental (figs. 4 y 5). y la tabla 1). Aunque la ascendencia de Oriente Medio se desvaneció en Los análisis ASD y uniparentales, el sur de Europa Se mantuvo la ascendencia, probablemente atestiguando su época posterior. período (tabla 1 y fig. 7).

Demostramos que la hipótesis jázara ofrece una explicación exhaustiva de los resultados, incluidos los Europa del sur (Atzmon et al. 2010; Zoossmann-Diskin 2010) y ascendencias de Oriente Medio (Nebel et al. 2000; Behar

Machine Translated by Google

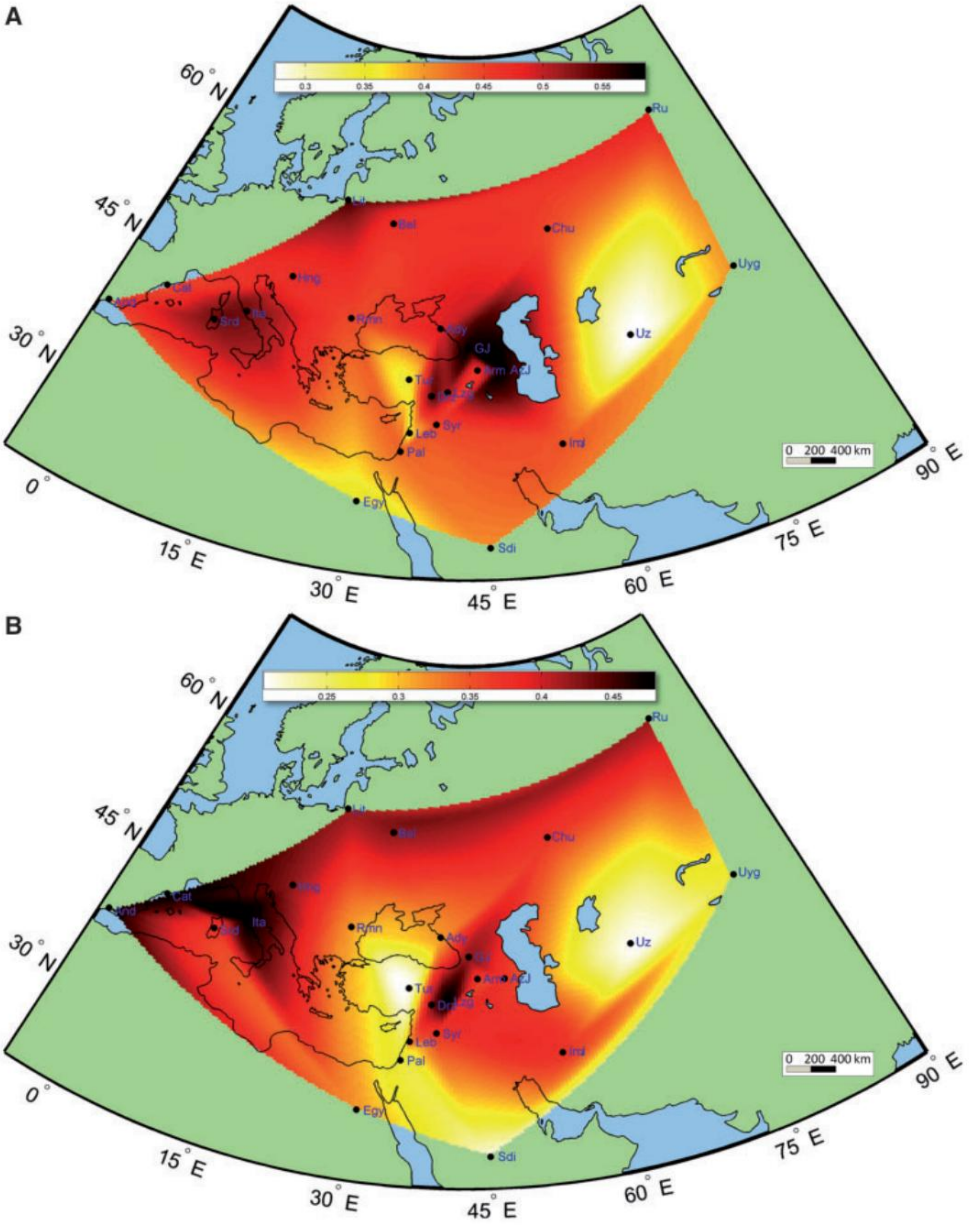

FIG. 7.—Las distancias genéticas por pares entre los judíos europeos y otras poblaciones medidas a través de (A) ADNmt y (B) el haplogrupo dxy del cromosoma Y están codificadas por colores en un mapa de calor donde los colores más oscuros indican una mayor similitud del haplogrupo con los judíos europeos. Los valores de 1 frecuencias.

et al., 2010). Por el contrario, la hipótesis de Renania no pudo explicar el gran componente caucásico en los judíos europeos, que es poco común en poblaciones no caucásicas (fig. 5), ni las grandes regiones de EII compartidas entre los judíos europeos y las poblaciones caucásicas, lo que atestigua sus orígenes comunes y recientes. Por lo tanto, nuestros hallazgos rechazan la hipótesis de Renania y confirman la tesis de que los judíos de Europa del Este son de origen judeo-jázaro. En consecuencia, podemos concluir que la conceptualización de los judíos europeos como una "población aislada", derivada de la hipótesis de Renania, es incorrecta y probablemente refleja un sesgo de muestreo debido a la ausencia de poblaciones caucásicas no judías en los análisis comparativos.

Una dificultad importante con la hipótesis de Renania, además de la falta de evidencia histórica y antropológica de las olas multimigratorias de Palestina a Europa (Straten 2003; Sand 2009), es explicar la vasta expansión poblacional de los judíos de Europa del Este de cincuenta mil (siglo XV) a ocho millones (siglo XX). La tasa de crecimiento anual que explica esta expansión poblacional se estimó entre el 1,7% y el 2%, un orden de magnitud mayor que la de los no judíos de Europa del Este en los siglos XV al XVII, antes de la revolución industrial (Straten 2007). Este crecimiento no podría ser producto de una expansión poblacional natural, en particular una sujeta a graves dificultades económicas.

Machine Translated by Google

Restricciones, esclavitud, asimilación, la peste negra y otras plagas, conversiones forzadas y voluntarias, persecuciones, secuestros, violaciones, exilios, guerras, masacres y pogromos (Koestler, 1976; Straten, 2003; Sand, 2009). Porque una tasa de crecimiento tan antinatural, que duró más de medio milenio y afectó únicamente a los judíos residentes en Europa del Este, es inverosímil; se explica por un milagro (Atzmon et al., 2010; Ostrer, 2012).
Desafortunadamente, esta explicación de la intervención divina plantea un nuevo tipo de problema: no es ciencia. La cuestión de cómo la hipótesis de Renania, tan arraigada en el razonamiento sobrenatural, se convirtió en la narrativa científica dominante es objeto de debate entre los académicos (Sand, 2009).

La explicación más sencilla de nuestros hallazgos es que los judíos de Europa del Este son de ascendencia judeo-jázara, forjada a lo largo de muchos siglos en el Cáucaso. La presencia judía en el Cáucaso y posteriormente en Jazaria se registró ya a finales de los siglos a. C. y se vio reforzada por el aumento del comercio a lo largo de la Ruta de la Seda (fig. 1), la decadencia de Judá (siglos I-VII) y el auge del cristianismo y el islam (Polak, 1951). Los judíos grecorromanos y mesopotámicos que gravitaban hacia Jazaria también eran comunes en los primeros siglos, y sus migraciones se intensificaron tras la conversión de los jázaros al judaísmo (Polak, 1951; Brook, 2006; Sand, 2009).
Las migraciones hacia el este, impulsadas por los hombres (fig. 7), desde Europa hasta Jazaria consolidaron la exótica ascendencia del sur de Europa en el acervo genético jázaro (fig. 5) y aumentaron la heterogeneidad genética de los judeo-jázaros. La conversión religiosa de los jázaros abarcó a la mayoría de los ciudadanos y tribus subordinadas del imperio y perduró durante los siguientes 400 años (Polak, 1951; Baron, 1993) , hasta la invasión de los mongoles (Polak, 1951; Dinur, 1961; Brook, 2006). Tras el colapso definitivo de su imperio (siglo XIII), muchos judeo-jázaros huyeron a Europa del Este y posteriormente emigraron a Europa Central, donde se mezclaron con las poblaciones vecinas.

Los hallazgos históricos y arqueológicos arrojan luz sobre los acontecimientos demográficos posteriores a la conversión de los jázaros. Durante el medio milenio de su existencia (740-1250 d.C.), los judeo-jázaros enviaron vástagos a tierras eslavas, como Rumania y Hungría (Baron 1993), plantando las semillas de una gran comunidad judía que luego surgiría en la diáspora jázara.
Nuestra hipótesis es que el asentamiento de los judeo-jázaros en Europa Oriental se logró mediante una serie de eventos fundacionales, en los que las poblaciones se expandieron desde el Cáucaso hacia Europa Oriental y Central mediante sucesivas divisiones, y las poblaciones hijas se expandieron a nuevos territorios tras los cambios en las condiciones sociopolíticas (Gilbert, 1993). Estos eventos podrían haber contribuido a la mayor homogeneidad observada en las comunidades judías fuera de las fronteras de Jazaria (tabla 1).

Tras la decadencia de su imperio, los refugiados judeo-jázaros buscaron refugio en el emergente reino polaco y otras comunidades de Europa del Este, donde se valoraba su experiencia en economía, finanzas y política. Antes de su éxodo, se estimaba que la población judeo-jázara alcanzaba el medio millón de habitantes, el mismo número que los judíos en...

Reino polaco-lituano cuatro siglos después (Polak, 1951; Koestler, 1976). Algunos judeo-jázaros se quedaron atrás, principalmente en Crimea y el Cáucaso, donde formaron enclaves judíos que sobrevivieron hasta la época moderna. Una de las dinastías de príncipes judíos gobernó en el siglo XV bajo la tutela de la República Genovesa y, posteriormente, de los tártaros de Crimea.
Otro vestigio de la nación jázara son los “judíos de las montañas” en el Cáucaso nororiental (Koestler 1976).

La notable proximidad de los judíos europeos y las poblaciones que residen en los extremos opuestos de la antigua Khazaria, como los armenios, los georgianos, los judíos azerbaiyanos y los drusos (fig. 3 y figs. suplementarias S2, S3, y S5, Material complementario en línea), respalda una ascendencia común del Cercano Oriente y el Cáucaso. Estos hallazgos no se explican por la hipótesis de Renania y son sorprendentes debido a los procesos demográficos desiguales que estas poblaciones han experimentado en los últimos ocho siglos. La similitud genética ligeramente mayor observada entre judíos europeos y armenios en comparación con los georgianos (figs. 4 y figs. suplementarias S5-6, Material complementario (en línea y tabla 1) es particularmente desconcertante porque los armenios y los georgianos son poblaciones muy similares que comparten un trasfondo genético similar (Schonberg et al., 2011) y una larga historia de relaciones culturales (Payaslian, 2007). Especulamos que existe una pequeña ascendencia de Oriente Medio en los armenios que no existe en los georgianos y que probablemente sea responsable de la alta similitud genética entre armenios y judíos europeos (fig. suplementaria).
S6, Material complementario (en línea). Debido a que los jázaros bloquearon el acceso árabe al Cáucaso, sospechamos que esta ascendencia fue introducida por los judíos que llegaron muy temprano a Armenia y fue absorbida por las poblaciones, mientras que los judíos que llegaron a Georgia evitaron la asimilación (Shapira, 2007).
El parentesco entre los judíos europeos y los drusos, reportado aquí y en la literatura (Behar et al., 2010), se explica por los orígenes drusos turcos del sur del Cáucaso. Los drusos migraron a Siria, Líbano y, finalmente, a Palestina entre los siglos XI y XIII durante las Cruzadas, una época en la que la población judía en Palestina era mínima. Por lo tanto, la similitud genética entre los judíos europeos y los drusos respalda la hipótesis jázara y no debe confundirse con un origen semítico, que puede distinguirse fácilmente del origen no semítico (fig. 5).

Enfatizamos que la evaluación del origen de los judíos europeos en Oriente Medio solo puede realizarse con grupos indígenas de Oriente Medio. En general, la similitud entre los judíos europeos y las poblaciones caucásicas subraya la continuidad genética que existe entre las poblaciones judías euroasiáticas y las no judías del Cáucaso.

Esta continuidad genética no es sorprendente. El acervo genético del Cáucaso proliferó a partir del acervo de Oriente Próximo debido a una migración del Paleolítico Superior (o Neolítico) y se formó mediante una deriva genética significativa, debido al aislamiento relativo en el paisaje extremadamente montañoso (Balanovsky et al., 2011; Pagani et al., 2011). Por lo tanto, se espera que las poblaciones del Cáucaso...

Machine Translated by Google

Ser genéticamente distintos de las poblaciones del sur de Europa y Oriente Medio (fig. 5), pero compartir cierta similitud genética con poblaciones de Oriente Próximo, como los turcos, iraníes y drusos. En todos nuestros análisis, las muestras de Oriente Medio se agruparon o mostraron una alta similitud a lo largo de un gradiente geográfico (fig. 3) y se diferenciaron de las muestras árabes de la Península Arábiga, por un lado, y de las muestras de Oriente Próximo y el Cáucaso, por otro.

Nuestro estudio busca arrojar luz sobre los olvidados jázaros y dilucidar algunas de las preguntas más fascinantes de su historia. Si bien la conversión de los jázaros al judaísmo es indiscutible, existen interrogantes sobre cuán extendida y consolidada llegó a estar la nueva religión. A pesar del tamaño limitado de la muestra de judíos europeos, estos representan a miembros de los principales países judíos de residencia (es decir, Polonia y Alemania) y muestran tendencias muy similares. Nuestros hallazgos respaldan una migración a gran escala desde Europa central y mesopotámica hacia Jazaria, que transformó la estructura genética de los jázaros y otras poblaciones del Cáucaso central y superior. Nuestros hallazgos también respaldan una conversión a gran escala seguida de una mezcla de los recién llegados con los judeo-jázaros. Otra pregunta intrigante se refiere a los orígenes de los jázaros, que se especula que fueron turcos, tártaros o mongoles (Brook, 2006). Como se esperaba por su origen común, las poblaciones del Cáucaso muestran una alta similitud genética con los iraníes y los turcos con una leve ascendencia del este asiático (fig. 5 y fig. suplementaria S6). Material complementario En línea). Sin embargo, encontramos una débil contribución túrquica patrilineal en comparación con las contribuciones del Cáucaso y Europa del Este (fig. 7). Por lo tanto, nuestros hallazgos respaldan la identificación de los turcos como ancestros de los jázaros, pero no necesariamente como los ancestros predominantes.

Dada su posición geográfica, es probable que el acervo genético jázaro también estuviera influenciado por poblaciones de Europa del Este que no están representadas en nuestro conjunto de datos.

Nuestros resultados coinciden con la evidencia de una amplia gama de campos. Los hallazgos lingüísticos muestran que los judíos de Europa del Este descienden de una minoría de emigrantes judíos israelitas-palestinos que se casaron con una población heterogénea más grande de conversos al judaísmo provenientes del Cáucaso, los Balcanes y las tierras germano-sorbias (Wexler, 1993). El yidis, la lengua de los judíos de Europa Central y Oriental, comenzó como una lengua eslava que se relexificó al alto alemán en una fecha temprana (Wexler, 1993). Nuestros hallazgos también concuerdan con estudios arqueológicos, históricos, lingüísticos y antropológicos (Polak, 1951; Patai y Patai, 1975; Wexler, 1993; Brook, 2006; Kopelman et al., 2009; Sand, 2009) y reconcilian los hallazgos genéticos contradictorios observados en datos genómicos uniparentales y biparentales. Las conclusiones de los últimos estudios genómicos (Atzmon et al., 2010; Behar et al., 2010) de que los judíos europeos tenían un único origen en Oriente Medio son incompletas, ya que ninguno de los estudios probó la hipótesis jázara en la medida en que se hace aquí. Finalmente, nuestros hallazgos confirman tanto las narraciones orales como la literatura judía canónica que describe la conversión de los jázaros al judaísmo (p. ej., el "Sefer ha-Kabbalah" de Abraham ben Daud [1161 d.C.] y "Los jázaros" del rabino Jehudah Halevi [1140 d.C.]) (Polak 1951; Koestler 1976).

Aunque no se realizaron estudios médicos utilizando poblaciones del Cáucaso y Oriente Próximo en la misma medida que con judíos europeos, muchas enfermedades encontradas en los judíos europeos también se encuentran en sus grupos ancestrales en el Cáucaso (por ejemplo, fibrosis quística y alfa-talasemia), Oriente Próximo (por ejemplo, deficiencia del factor XI, tipo II) y el sur de Europa (por ejemplo, sordera recesiva no sindrómica) (Ostrer 2001), lo que da testimonio de sus complejos orígenes múltiples.

Dado que nuestro estudio es el primero en contrastar directamente las hipótesis renana y jázara, se justifica una cautela al interpretar algunos de nuestros resultados debido al pequeño tamaño de las muestras y la disponibilidad de poblaciones sustitutas. Para probar la hipótesis jázara, utilizamos un modelo rudimentario para la estructura poblacional de los jázaros. Nuestro análisis de mezcla sugiere que ciertos elementos ancestrales en el acervo genético del Cáucaso podrían haber sido exclusivos de los jázaros. Por lo tanto, el uso de pocas poblaciones contemporáneas del Cáucaso como sustitutas podría capturar solo ciertos matices del espectro genético jázaro. Se necesitan más estudios para evaluar la magnitud de la contribución demográfica judeo-jázara a la presencia de judíos en Europa (Polak, 1951; Dinur, 1961; Koestler, 1976; Baron, 1993; Brook, 2006). Estos estudios podrían generar un modelo demográfico más complejo que el probado aquí y arrojar luz sobre la compleja estructura poblacional de las poblaciones del Cáucaso. Independientemente de estas limitaciones, nuestros resultados fueron sólidos en diversos tipos de análisis y esperamos que proporcionen nuevas perspectivas para los estudios genéticos, de enfermedades, médicos y antropológicos.

Conclusiones

Comparamos dos modelos genéticos de ascendencia judía europea, que representan un origen mixto jázaro-europeo-oriental y exclusivamente oriental. Se utilizaron poblaciones contemporáneas como sustitutos de los antiguos jázaros y judíos, y se comparó su parentesco con los judíos europeos mediante un conjunto exhaustivo de análisis genéticos. Nuestros hallazgos respaldan la hipótesis jázara, que representa una amplia ascendencia del Cercano Oriente y el Cáucaso, junto con ascendencias del sur de Europa, Oriente Medio y Europa del Este, de acuerdo con estudios recientes y tradiciones orales y escritas. Concluimos que el genoma de los judíos europeos es un mosaico de poblaciones antiguas, incluyendo jázaros judaizados, judíos grecorromanos, judíos mesopotámicos y judíos, y que su estructura poblacional se formó en el Cáucaso y las orillas del Volga, con raíces que se extienden hasta Canaán y las orillas del Jordán.

Material complementario Notas complementarias S1 y S2, figuras S1–S6, y las tablas S1–S7 están disponibles en Genome Biology and Evolution en línea (http://www.gbe.oxfordjournals.org/).

Machine Translated by Google

Agradecimientos. El autor

agradece a Brian y Sharon Browning su ayuda con el análisis de la EII y a sus colegas sus valiosos comentarios. Agradece a los dos revisores anónimos sus constructivos comentarios y sugerencias.

Literatura citada

Alexander DH, Novembre J, Lange K. 2009. Estimación rápida de la ascendencia basada en modelos en individuos no emparentados. Genome Res. 19:1655–1664.

Atzmon G, et al. 2010. Los hijos de Abraham en la era del genoma: las principales poblaciones de la diáspora judía comprenden grupos genéticos distintos con ascendencia compartida de Oriente Medio. Am J Hum Genet. 86:850–859.

Balanovsky O, et al. 2011. Evolución paralela de genes y lenguas en el Región del Cáucaso. Mol Biol Evol. 28:2905–2920.

Baron SW. 1993. Una historia social y religiosa de los judíos. Nueva York: Columbia University Press.

Behar DM, et al. 2003. Orígenes múltiples de los levitas asquenazíes: evidencia del cromosoma Y para ascendencia tanto en Oriente Próximo como en Europa. Am J Hum Genet. 73:768–779.

Behar DM, et al. 2010. La estructura del genoma del pueblo judío. Naturaleza 466:238–242.

Bonne'-Tamir B, Adam A. 1992. Diversidad genética entre judíos: enfermedades y marcadores a nivel de ADN. Nueva York: Oxford University Press.

Brook KA. 2006. Los judíos de Khazaria. Lanham (MD): Rowman & Pequeño campo.

Browning BL, Browning SR. 2011. Un método rápido y potente para detectar la identidad por descendencia. Am J Hum Genet. 88:173–182.

Carmeli DB. 2004. Prevalencia de judíos como sujetos de investigación genética: cifras, explicación y posibles implicaciones. Am J Med Genet A. 130:76–83.

Chakravarti A. 2009. Ser humano: parentesco: relaciones raciales. Naturaleza 457: 380–381.

Conrad DF, et al. 2006. Un estudio mundial sobre la variación haplotípica y el desequilibrio de ligamiento en el genoma humano. Nat Genet. 38: 1251–1260.

Dinur BZ. 1961. Israel en el exilio [en hebreo]. Tel Aviv (Israel): Devir y Mosad Bialik.

Dvornik F. 1962. Los eslavos en la historia y civilización europeas. Nuevo Brunswick (Nueva Jersey): Rutgers University Press.

Excoffier L, Laval G, Schneider S. 2005. Arlequin (versión 3.0): un paquete de software integrado para el análisis de datos de genética de poblaciones. Evol Bioinform Online. 1:47–50.

Finkelstein I, Silberman NA. 2002. La Biblia desenterrada: una nueva visión arqueológica del antiguo Israel y el origen de sus textos sagrados. Nueva York: Simon and Schuster.

Gilbert M. 1993. El atlas de la historia judía. Nueva York: William Morrow and Company.

Hammer MF, et al. 2000. Las poblaciones judías y no judías de Medio Oriente comparten un conjunto común de haplotipos bialélicos del cromosoma Y. Proc Natl Acad Sci US A. 97:6769–6774.

Hitti PK. 1928. Los orígenes del pueblo druso y su religión, con extractos de sus escritos sagrados. Nueva York: Columbia University Press.

Koestler A. 1976. La decimotercera tribu: el Imperio Jázaro y su herencia. Nueva York: Random House.

Kopelman NM, et al. 2009. Microsatélites genómicos identifican una ascendencia judía compartida intermedia entre las poblaciones de Oriente Medio y Europa. BMC Genet. 10:80.

Levy-Coffman E. 2005. Un mosaico de personas: la historia judía y una reevaluación de la evidencia de ADN. J Genet Geneal. 1:12–33.

Li JZ, et al. 2008. Relaciones humanas a nivel mundial inferidas a partir de patrones de variación genómica. Science 319:1100–1104.

McVean G. 2009. Una interpretación genealógica de los componentes principales análisis. PLoS Genet. 5:e1000686.

Nebel A, et al. 2000. Los haplotipos de alta resolución del cromosoma Y de árabes israelíes y palestinos revelan subestructura geográfica y una superposición sustancial con los haplotipos de judíos. Hum Genet. 107:630–641.

Novembre J, et al. 2008. Los genes reflejan la geografía en Europa. Nature 456:98–101.

Ostrer H. 2001. Un perfil genético de las poblaciones judías contemporáneas. Nat Reverendo Genet. 2:891–898.

Ostrer H. 2012. Legado: una historia genética del pueblo judío. Nueva York: Prensa de la Universidad de Oxford.

Pagani L, et al. 2011. Adaptación a la gran altitud en poblaciones de Daghestani. del Cáucaso. Hum Genet. 131:423–433.

Patai R, Patai J. 1975. El mito de la raza judía. Nueva York: Scribner.

Patterson N, Price AL, Reich D. 2006. Estructura poblacional y autoanálisis. PLoS Genet. 2:e190.

Payaslian S. 2007. La historia de Armenia: desde los orígenes hasta la actualidad. Nueva York: Palgrave Macmillan.

Pickrell JK, Pritchard JK. 2012. Inferencia de divisiones y mezclas poblacionales a partir de datos de frecuencia alélica genómica. PLoS Genet. 8:e1002967.

Polak AN. 1951. Khazaria: la historia de un reino judío en Europa [en hebreo]. Tel Aviv (Israel): Mosad Bialik y Massada Publishing Company.

Price AL, et al. 2008. Discerniendo la ascendencia de los euroamericanos en estudios de asociación genética. PLoS Genet. 4:e236.

Price AL, et al. 2006. El análisis de componentes principales corrige la estratificación en estudios de asociación genómica. Nat Genet. 38: 904–909.

Purcell S, et al. 2007. PLINK: un conjunto de herramientas para la asociación del genoma completo y análisis de ligamiento poblacional. Am J Hum Genet. 81: 559–575.

Reich D, Thangaraj K, Patterson N, Price AL, Singh L. 2009. Reconstrucción Historia de la población india. Nature 461:489–494.

Sand S. 2009. La invención del pueblo judío. Londres: Verso.

Schonberg A, Theunert C, Li M, Stoneking M, Nasidze I. 2011. Secuenciación de alto rendimiento de genomas completos de ADNmt humano del Cáucaso y Asia Occidental: alta diversidad e inferencias demográficas. Eur J Hum Genet. 19:988–994.

Shapira DDY. 2007. Fuentes armenias y georgianas sobre los jázaros: una reevaluación. En: Golden PB, Ben-Shammai H, Ro'na-Tas A, editores. El mundo de los jázaros: nuevas perspectivas—artículos seleccionados del Coloquio Internacional Jázaro de Jerusalén de 1999. Leiden (Países Bajos): Brill. pp. 307–352.

Shlush LI, et al. 2008. Los drusos: un refugio genético poblacional del Cercano Oriente. PLoS One 3:e2105.

Straten JV. 2003. Migraciones judías de Alemania a Polonia: una revisión de la hipótesis de Renania. Mankind Quarterly 44:367–384.

Straten JV. 2007. Judería polaca de la Edad Moderna. La hipótesis de Renania. Revisado. Métodos históricos 40:39–50.

Tian C, et al. 2008. Análisis y aplicación de la subestructura genética europea utilizando información de 300 K SNP. PLoS Genet. 4:e4.

Weiss KM, Long JC. 2009. Estimación no darwiniana: mis ancestros, los ancestros de mis genes. Genome Res. 19:703–710.

Wexler P. 1993. Los judíos asquenazíes: un pueblo eslavo-turco en busca de una Identidad judía. Columbus (OH): Slavica.

Zoossmann-Diskin A. 2010. El origen de los judíos de Europa del Este revelado por polimorfismos autosómicos, cromosómicos sexuales y de ADNmt. Biol Direct. 5:57.

Editor asociado: Dan Graur